

# LA TERAPIA GÉNICA MARCA UN HITO AL PROPORCIONAR VISIÓN A ADULTOS Y JÓVENES CASI CIEGOS

**Tres jóvenes adultos prácticamente sin visión pueden ahora leer varias líneas de letras en un optotipo y ver mejor en condiciones de luz baja, gracias a una terapia génica innovadora dirigida a revertir la ceguera en una forma severa de retinosis pigmentaria, conocida como amaurosis congénita de Leber (LCA). Una de las tres personas fue incluso capaz de superar un trayecto de obstáculos al cabo de algunas semanas tras recibir la terapia.**

Los tres pacientes están participando en un ensayo clínico en Fase I en el Hospital Infantil de Filadelfia, que está financiado en parte por la Fundación Lucha contra la Ceguera de Estados Unidos.

“Me desborda la alegría. Estamos proporcionando visión a personas que eran ciegas. Éste es el mayor avance en los 37 años de historia de la Fundación”, afirma Gordon Gund, Co-Fundador y Presidente de la Fundación Lucha contra la Ceguera de Estados Unidos. “Hemos alcanzado un logro increíble en la curación de la ceguera, y este avance contribuirá a allanar el camino hacia el desarrollo de terapias génicas para tratar y curar diversas enfermedades retinianas, como son: la retinosis pigmentaria, la enfermedad de Stargardt, el síndrome de Usher y la degeneración macular. Éste es un gran día para la Fundación y para todas las personas afectadas por enfermedades de la retina que producen ceguera.

El desarrollo de esta estrategia comenzó cuando se

estableció una relación entre una variante de LCA y el gen RPE65 en 1997. Tres años más tarde, los investigadores comenzaron a proporcionar visión a perros con LCA nacidos ciegos, entre ellos Lancelot, famoso en todo el mundo. Más de 50 perros han sido ya tratados y todos ellos continúan viendo bien. La Fundación Lucha contra la Ceguera ha estado financiando esta investigación prácticamente en todos los pasos de su desarrollo.

Aunque los estudios en Fase I se centran principalmente en la seguridad, la primera dosis utilizada en este estudio ya tuvo como resultado una mejoría de la visión. Seis nuevos pacientes serán reclutados para una continuación de este estudio en la que se evaluará la seguridad y la eficacia de distintas dosis. La mejoría de visión en adultos jóvenes observada hasta ahora con la dosis mas baja les hace a los investigadores ser optimistas en cuanto a que el tratamiento podría proporcionar una visión casi normal a niños en la Fase II de los estudios.



Los resultados de los ensayos clínicos, financiados en parte por la Fundación, fueron publicados el 27 de Abril de 2008 en el New England Journal of Medicine. Esta revista publicó los resultados de los ensayos de terapia génica llevados a cabo en el Hospital Infantil de Filadelfia y en el Hospital Ocular Moorfields de Londres. Un tercer ensayo de terapia génica, patrocinado por el Instituto Nacional Ocular (NEI) de Estados Unidos, está también desarrollándose en la Universidades de Pensilvania y de Florida.

La Dra. Jean Bennett, investigadora principal del ensayo en el Hospital Infantil de Filadelfia, ha informado de que el equipo estudió a tres participantes, entre 19 y 26 años de edad. A todos ellos se les aplicó el tratamiento en un solo ojo. Bennett afirma que los tres jóvenes manifestaron una mejoría de visión en ambientes de baja luz y de agudeza visual en su ojo inyectado, ya a partir de las dos semanas tras el tratamiento. El nistagmo, o movimiento errático del ojo asociado a la pérdida severa de visión derivada de la LCA, también se redujo en los tres pacientes.

El tratamiento desarrollado por este equipo de investigadores implicó el suministrar a la retina un gen RPE65 normal con el objeto de aumentar la función del gen RPE65 defectuoso que conduce a una de las

formas de LCA. Se han identificado hasta hoy doce genes diferentes responsables de LCA.

El gen fue transportado a la retina utilizando un virus terapéutico conocido como vector adeno-asociado, o AAV. Los investigadores creen que la mejoría de visión obtenida a partir de una sola inyección persistirá durante muchos años. En estudios anteriores de laboratorio, una sola terapia génica basada en AAV administrada a más de 50 perros con LCA nacidos ciegos ha sido efectiva durante más de 7 años.

Este estudio está siendo llevado a cabo por un equipo internacional liderado por la Universidad de Pensilvania, el Hospital Infantil de Filadelfia, la Universidad Segunda de Nápoles y el Instituto Telethon de Genética y Medicina (ambos en Italia), así como por otras instituciones de Estados Unidos.

Artículo original publicado en la página web de la Foundation Fighting Blindness (USA) el 28 de abril 2008 (<http://westernclassic.org/research.asp?id=326&type=2,%203,%204,%205,%206>).

Traducido por José Martín Nieto.



**Desde una Nueva Óptica**

C/ Atocha, 41 · MADRID  
Teléf.: 91 420 19 27  
[www.novovision.es](http://www.novovision.es)

**Mas de 20 años de experiencia mejorando la calidad de vida de las personas con baja visión, nos permite ofrecer la gama más completa de AYUDAS para aprovechar su resto visual.**



**Filtros Corning**



**Ayudas Ópticas**



**Lupas de Televisión**



**Circuitos Cerrados**

ALICANTE · BARCELONA · BILBAO · MADRID · MURCIA · PALMA DE MALLORCA · SEVILLA · VALENCIA